

I percorsi clinici in Toscana, tra ospedale e territorio

Le Malattie Neuromuscolari

Prof. Gabriele Siciliano

Neurologia AOUP
Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale
Università di Pisa

OCTOBER 2018

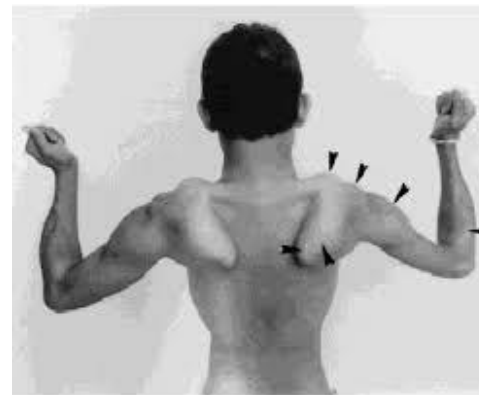
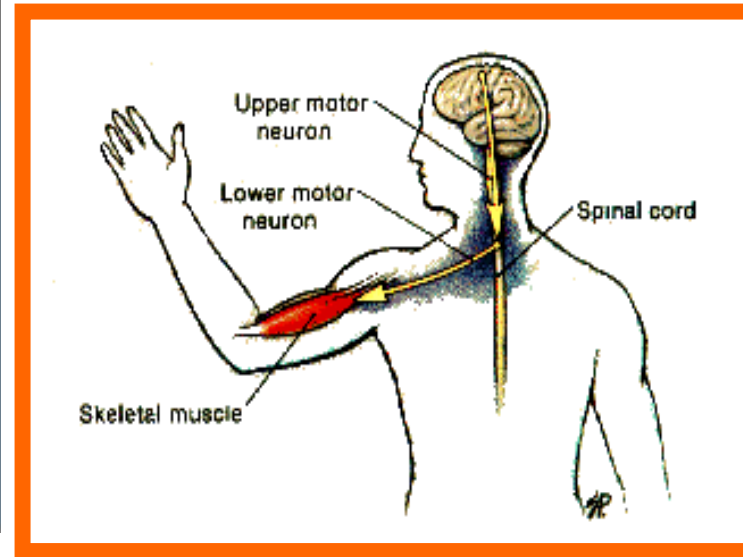
Understanding Neuromuscular Disease Care

Current State and Future Prospects



Le malattie neuromuscolari: vasto gruppo di malattie caratterizzate da alterazioni del nervo, muscolo o placca neuro-muscolare che comportano spesso una progressiva perdita di forza

Prevalenza: difficile da stimare, ma si stima colpiscano fino a 250,000 individui in USA, 600,000 in Europa



NMD

Are Rare and Take Time to Diagnose

Spuler et al. *BMC Health Services Research* 2011, 11:91
<http://www.biomedcentral.com/1472-6963/11/91>

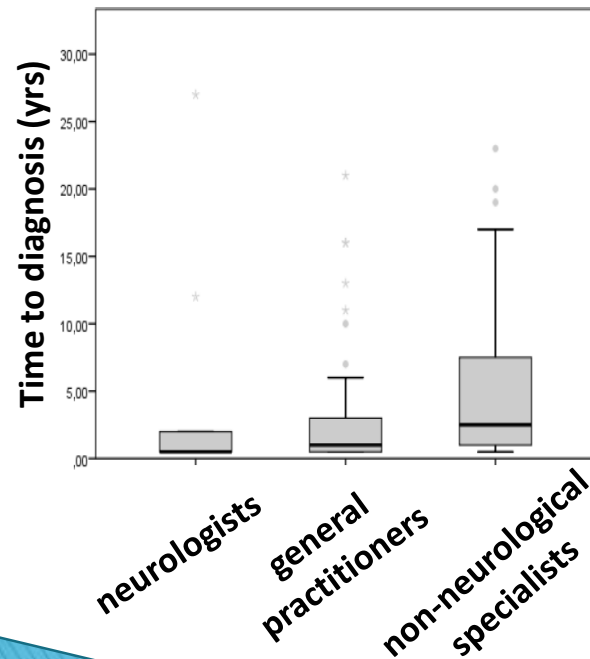


RESEARCH ARTICLE

Open Access

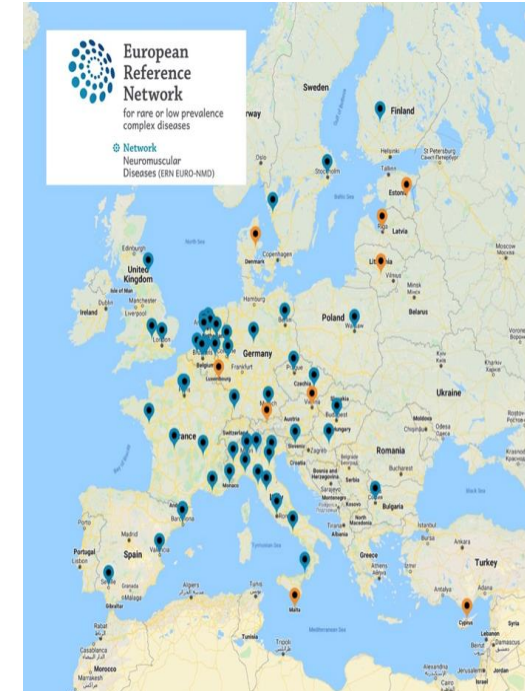
Delay in diagnosis of muscle disorders depends on the subspecialty of the initially consulted physician

Simone Spuler¹, Andrea Stroux², Franziska Kuschel¹, Adelheid Kuhlmei³ and Friederike Kendel^{4*}



Expert Centers for NMD
61 of Europe's leading NMD clinical and research centres in 14 Member States and includes highly active patient organizations.

Specific European Reference Network: Euro-NMD



=> A **wide network** of healthcare centers that works to **speed up diagnosis** and **research** in NMDs and **improve the standards of care** for these pathologies. **More than 100,000 NMD patients** are seen annually by the ERN.

DIFFICOLTA' NEL REPERIRE DATI DI PREVALENZA DELLE MALATTIE NEUROMUSCOLARI

- Malattie rare
- Complessità diagnostica
- Classificazioni delle malattie che si modifica con la scoperta di nuovi geni/miglioramento delle tecniche diagnostiche
- Grande variabilità clinica, sia in termini di età di esordio che severità/livello di disabilità

- La mancanza di indicatori univoci: classificazioni SDO ICD-9 incompleto, codici di esenzione per malattia rara non sempre patologia specifici

- Classificazioni che si sono modificate nel tempo

- Fenotipi nuovi (Long-Covid)



Si stima che in Italia almeno 80.000-100.000 pazienti siano affetti da **Malattie Neuromuscolari (MNM)**.

La classificazione delle MNM (forme genetiche e forme acquisite) è un'area clinica e scientifica in continua evoluzione. Ad oggi, verosimilmente, almeno **200-300 diverse forme di MNM** sono state riconosciute nel territorio nazionale.

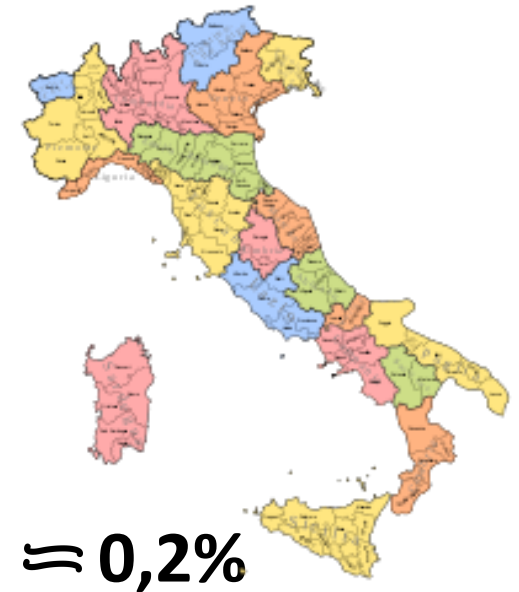
Il 90% delle MNM è rappresentato da malattie rare. Per questo, la prevenzione di tali malattie è, spesso, un percorso articolato e complesso.

La loro prevenzione, in maniera sistematica, è possibile soprattutto per le patologie acquisite, ma oggi, sempre più frequentemente, anche per quelle genetiche.

Necessità di percorsi di diagnosi e cura completi e multidisciplinari.

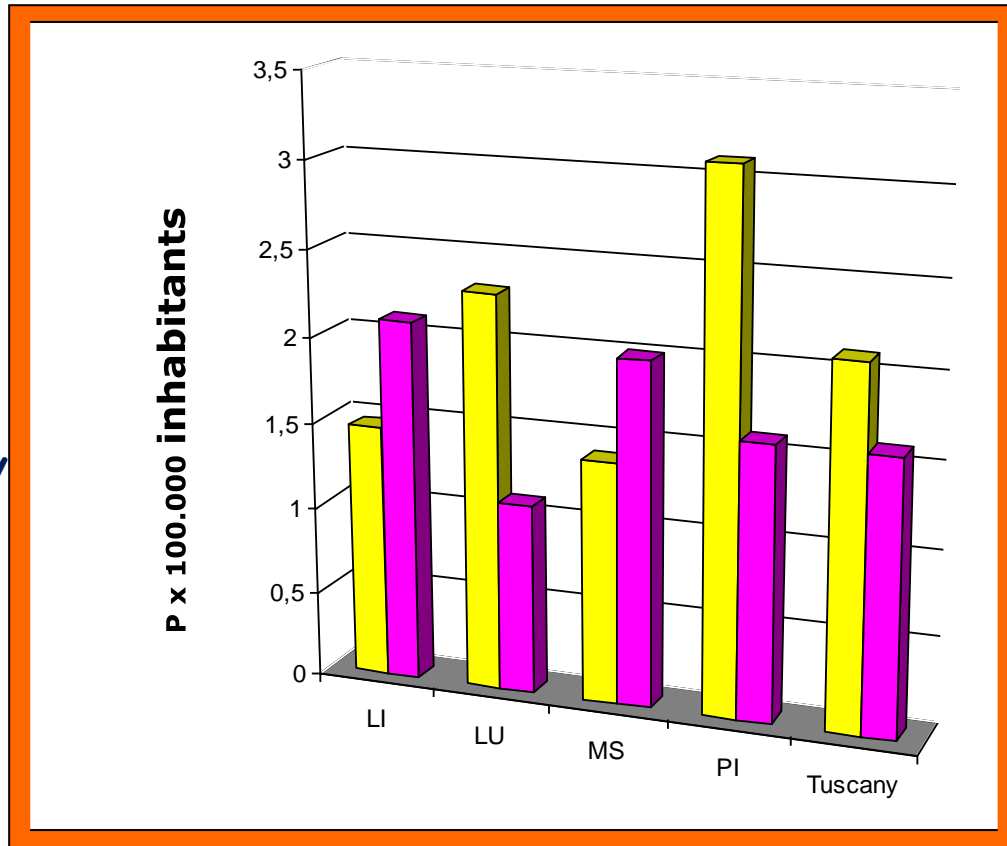
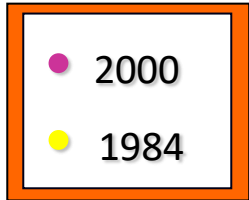
Malattia rara

prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10 000 persone (0,05%)



Epidemiology of progressive muscular dystrophy in north-western Tuscany

B Rossi, G Siciliano, F Sartucci, F Bianchi



UNIONE ITALIANA LOTTA
ALLA DISTROFIA MUSCOLARE

Prevalence rates (P) x 100,000
inhabitants of DMD in the provinces of
N-W Tuscany

Door to door strategy



Dott. Paolo Francesconi
Dott.ssa Elisa Gualdani

Dott. Pasquale Palumbo
(Neurologia Prato)

Dott. Mario Cecchi
(Governo Clinico Reg Toscana)

METODOLOGIA

Per identificare la coorte di pazienti prevalenti affetti da malattie neuromuscolari sono stati utilizzati come input i flussi sanitari correnti.

I **flussi sanitari correnti** vengono alimentati dalle singole aziende sanitarie che vi inseriscono tutte le prestazioni erogate ai propri assistiti.

I dati sanitari, una volta usciti dal livello aziendale, non sono riconducibili al singolo assistito, il cui codice fiscale viene trasformato a livello delle ASL in un codice identificativo universale (IdUni) per questo motivo utilizzabili nel rispetto delle norme sulla privacy.

I flussi correnti, dunque, sono creati con finalità amministrativo-finanziarie ma trovano diverse possibili applicazioni anche in ambito epidemiologico



Per identificare i pazienti prevalenti per malattie neuromuscolari i flussi correnti utilizzati sono stati:

- le ospedalizzazioni in strutture convenzionate con il Sistema sanitario regionale convergenti nel flusso SDO (schede di dimissione ospedaliera) il cui ricovero viene identificato con il codice diagnosi espresso secondo la codifica ICD9 CM;
- il registro delle esenzioni per singola patologia
- l'anagrafe assistiti che contiene le informazioni anagrafiche di ciascun assistito, gli eventuali cambi di residenza e la data di decesso.

e l'RTMR?

Codice ICD9CM	Descrizione Malattia
35781	Polineuropatia demielinizzante infiammatoria cronica
3580	Miastenia grave
35800	Miastenia grave senza (acuta) esacerbazione
35801	Miastenia grave con (acuta) esacerbazione
33520	Sclerosi laterale amiotrofica
33529	Altre malattie del motoneurone
3352	Malattia del motoneurone
33524	Sclerosi laterale primaria
33522	Paralisi bulbare progressiva
33523	Paralisi pseudobulbare
33521	Atrofia muscolare progressiva
3350	Malattia di Werdnig-Hoffmann
33510	Atrofia muscolare spinale, non specificata
33519	Altre atrofie muscolari spinali
3351	Atrofia muscolare spinale
33511	Malattia di Kugelberg-Welander
3591	Distrofia muscolare progressiva ereditaria
3561	Atrofia muscolare peroneale
3592	Disturbi miotonici
3560	Neuropatia periferica ereditaria
3570	Polineurite infettiva acuta
27787	Disordini del metabolismo mitocondriale
2710	Glicogenosi
7103	Dermatomiosite
7104	Polimiosite

Frailties and critical issues in neuromuscular diseases highlighted by SARS-CoV-2 pandemic: how many patients are still “invisible”?

Giulia Ricci¹, Francesca Torri¹, Francesca Bianchi¹, Lorenzo Fontanelli¹, Erika Schirinzi¹, Elisa Gualdani², Paolo Francesconi², Delia Gagliardi³, Gigliola Serra⁴, Tiziana Mongini⁵, Gabriele Siciliano¹

¹ Department of Clinical and Experimental Medicine, University of Pisa, Pisa, Italy; ² Agenzia Regionale Toscana, ARS; ³ Foundation IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Neurology Unit, Milan, Italy; ⁴ Clinica di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e Sperimentali, Università degli Studi di Sassari, Sassari, Italy; ⁵ Department of Neurosciences Rita Levi Montalcini, Università degli Studi di Torino, Torino, Italy

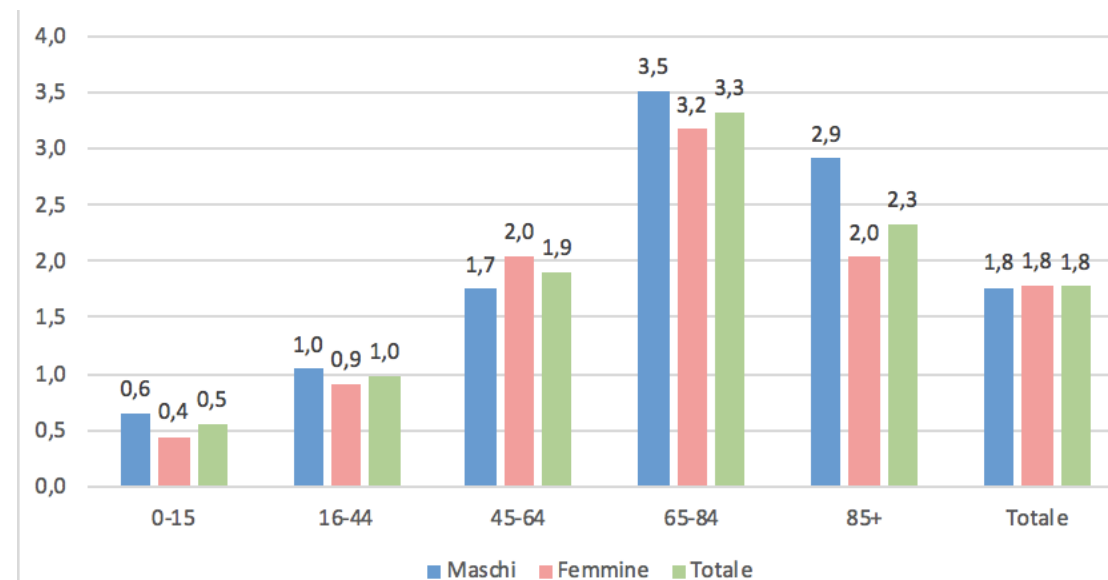
**1.88 x 1000 residenti in Toscana
6202 casi**

Table I. Prevalence of neuromuscular disorders in Tuscany.

ICDIX disease code	Rare disease identification code	Disease description	Hospital Discharge Form Codes Number (SDO)	Disease-specific Identification Codes Number (SEA)	SDO ∩ SEA	Total	Prevalence x 1000 Tuscany residents
35781	RF0180	Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy	1.069	27	15	1.111	0.3
3580	034	Miasthenia gravis	387	219	219	825	
35800		Miasthenia gravis without acute exacerbation	295	0	146	441	
35801		Miasthenia gravis with acute exacerbation	145	0	67	212	
		Miasthenia gravis	827	219	432	1.478	0.4
33520	RF0100	Amyotrophic lateral sclerosis	303	26	107	436	
33529		Other motor neuron diseases	87	0	26	113	
3352	RF0100	Motor neuron disease	78	0	7	85	
33524	RF0110	Primary lateral sclerosis	39	6	15	60	
33522		Progressive bulbar palsy	16	0	6	22	
33521		Progressive muscular atrophy	39	0	6	45	
		Amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron diseases	562	32	167	761	0.2
3350	RFG050	Werdnig-Hoffmann disease	30	11	6	47	
33510	RFG050	Spinal muscular atrophy, not specified	23	5	8	36	
33519	RFG050	Other spinal muscular atrophies	22	8	5	35	
3351		Spinal muscular atrophy, not specified	14	0	12	26	
33511	RFG050	Kugelberg-Welander disease	7	0	4	11	
		Spinal muscular atrophy	96	24	35	155	0.0
3591	RFG080	Hereditary progressive muscular dystrophy	376	116	162	654	
		Muscular dystrophy	376	116	162	654	0.2
3592	RFG090	Myotonic disorders	134	78	106	318	0.1
3560	RFG060	Hereditary peripheral neuropathy	152	108	28	288	
3561	RFG060	Muscular-peroneal atrophy	143	16	43	202	
		Hereditary peripheral neuropathy	295	124	71	490	0.1
3570	RF0183	Infectious acute polyneuritis	114	0	0	114	0.0
27787		Mitochondrial metabolism disorders	134	0	5	139	0.0
2710	RCG060	Glicogenoses	112	21	23	156	0.0
7103	RM0010	Dermatomyositis	209	49	93	351	
7104	RM0020	Polimyositis	344	44	87	475	
		Inflammatory myopathies	553	93	180	826	0.2
			4.272	734	1.196	6.202	1.88

Distribuzione per sesso e classe di età dei pazienti prevalenti per malattie neuromuscolari al 1 gennaio 2019, per 1000 residenti toscani

Sesso	Classe di età	popolazione residente toscana al 01-01-19	casi prevalenti per malattie neuromuscolari al 01-01-19	prevalenza
Maschi	0-15	236.379	153	0,6
	16-44	526.363	547	1,0
	45-64	517.190	905	1,7
	65-84	347.332	1.218	3,5
	85+	51.519	150	2,9
	totale	1.678.783	2.973	1,8
Femmine	0-15	222.542	99	0,4
	16-44	523.694	478	0,9
	45-64	550.504	1.126	2,0
	65-84	417.847	1.324	3,2
	85+	103.834	211	2,0
	totale	1.818.421	3.238	1,8
Totale	0-15	458.921	252	0,5
	16-44	1.050.057	1.025	1,0
	45-64	1.067.694	2.031	1,9
	65-84	765.179	2.542	3,3
	85+	155.353	361	2,3
	totale	3.497.204	6.211	1,8

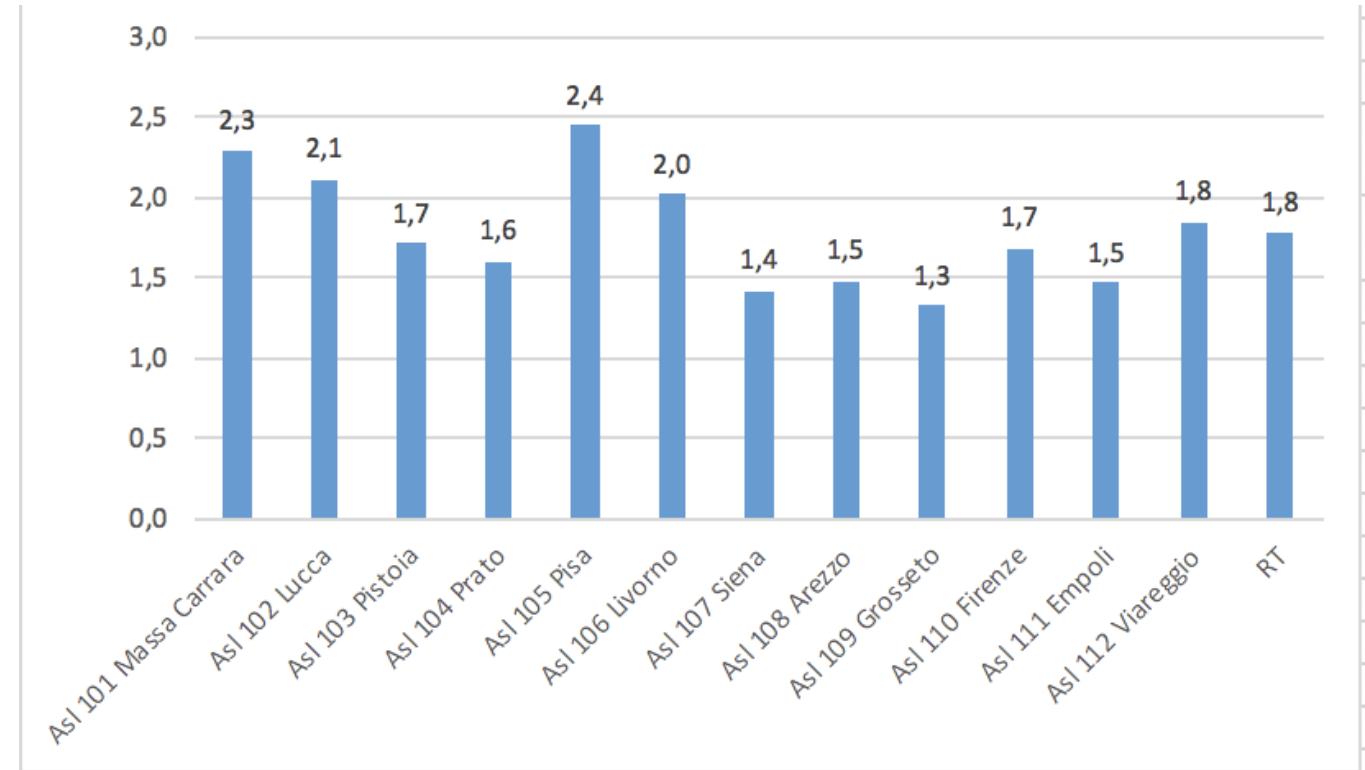


	Maschi	Femmine	Totale
0-15	0,6	0,4	0,5
16-44	1,0	0,9	1,0
45-64	1,7	2,0	1,9
65-84	3,5	3,2	3,3
85+	2,9	2,0	2,3
Totale	1,8	1,8	1,8

Distribuzione per ex Asl di residenza dei pazienti prevalenti per malattie neuromuscolari al 1 gennaio 2019, per 1000 residenti toscani

ex Asl di residenza	popolazione residente toscana al 01-01-19	casi prevalenti per malattie neuromuscolari al 01-01-19	prevalenza
MS	180.526	413	2,3
LU	215.063	455	2,1
PT	271.995	466	1,7
PO	234.698	376	1,6
PI	332.447	814	2,4
LI	325.971	658	2,0
SI	257.817	366	1,4
AR	320.693	475	1,5
GR	207.292	274	1,3
FI	770.606	1.299	1,7
EM	228.032	334	1,5
VE	152.064	281	1,8
Totale	3.497.204	6.211	1,8

ex Asl di residenza	prevalenza
Asl 101 Massa Carrara	2,3
Asl 102 Lucca	2,1
Asl 103 Pistoia	1,7
Asl 104 Prato	1,6
Asl 105 Pisa	2,4
Asl 106 Livorno	2,0
Asl 107 Siena	1,4
Asl 108 Arezzo	1,5
Asl 109 Grosseto	1,3
Asl 110 Firenze	1,7
Asl 111 Empoli	1,5
Asl 112 Viareggio	1,8
RT	1,8



Frailties and critical issues in neuromuscular diseases highlighted by SARS-CoV-2 pandemic: how many patients are still “invisible”?

Giulia Ricci¹, Francesca Torri¹, Francesca Bianchi¹, Lorenzo Fontanelli¹, Erika Schirinzi¹, Elisa Gualdani², Paolo Francesconi², Delia Gagliardi³, Gigliola Serra⁴, Tiziana Mongini⁵, Gabriele Siciliano¹

¹ Department of Clinical and Experimental Medicine, University of Pisa, Pisa, Italy; ² Agenzia Regionale Toscana, ARS; ³ Foundation IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Neurology Unit, Milan, Italy; ⁴ Clinica di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e Sperimentali, Università degli Studi di Sassari, Sassari, Italy; ⁵ Department of Neurosciences Rita Levi Montalcini, Università degli Studi di Torino, Torino, Italy

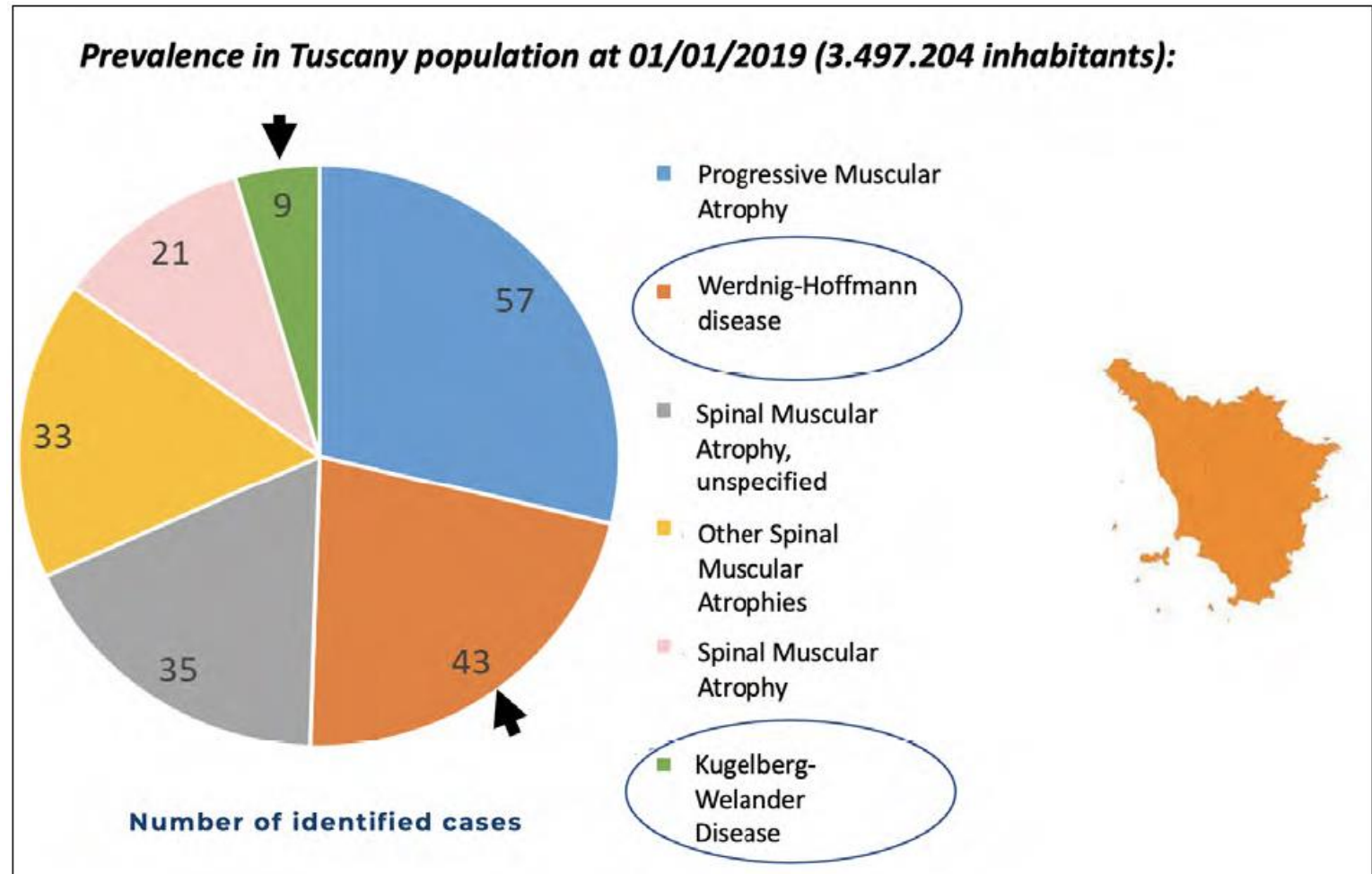


Figure 1. Prevalence of neuromuscular disorders in Tuscany population at 1st January 2019.

Frailties and critical issues in neuromuscular diseases highlighted by SARS-CoV-2 pandemic: how many patients are still “invisible”?

Giulia Ricci¹, Francesca Torri¹, Francesca Bianchi¹, Lorenzo Fontanelli¹, Erika Schirinzi¹, Elisa Gualdani², Paolo Francesconi³, Delia Gagliardi³, Gigliola Serra⁴, Tiziana Mongini⁵, Gabriele Siciliano¹

¹Department of Clinical and Experimental Medicine, University of Pisa, Pisa, Italy; ²Agenzia Regionale Toscana, ARS; ³Foundation IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Neurology Unit, Milan, Italy; ⁴Clinica di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e Sperimentali, Università degli Studi di Sassari, Sassari, Italy; ⁵Department of Neurosciences Rita Levi Montalcini, Università degli Studi di Torino, Torino, Italy

How to overcome the health system frailties that the SARS-CoV-2 pandemic has brought out: future prospective and challenges towards a new standard of care NMDs

Percorsi Diagnostico-Terapeutici Assistenziali, PDTA

can be multidisciplinary tools aimed at sharing decision-making processes and organizing care for a specific group of patients during a well-defined period of time, thus improving the quality of care 13. PDTA should

- include a clear explanation of the objectives and key elements of evidence-based care;
- facilitate communication between team members, caregivers and patients;
 - coordinate the assistance process through the coordination of roles and the implementation of the activities of the multidisciplinary assistance teams. PDTA should also include documentation, monitoring and evaluation of outcomes and identify the resources necessary for the implementation of the path itself.

In these last years, for instance, **the Tuscany Region has started the promotion and the definition of several PDTAs** at regional level for various forms of NMDs, with the collaboration of a working group that involves specialists from different areas and regional territorial companies, as well as patient associations.

Percorsi Diagnostico-Terapeutici Assistenziali, PDTA

DIAGNOSI

PRESA IN CARICO, GESTIONE MULTIDISCIPLINARE

TERAPIA



ABILITA A RUOLI IN RTMR di **DIAGNOSI / DIAGNOSI
GENETICA**

ELENCO STRUTTURE PER
CERTIFICAZIONE/COMPLETAMENTO DIAGNOSTICO
NB: **ABILITA AL RUOLO CERTIFICAZIONE PER
ESENZIONE IN RTMR**

ELENCO STRUTTURE COINVOLTE
(N.B. **ABILITA AL RUOLO TERAPIA PER INSERIMENTO
PIANO TERAPEUTICO IN RTMR**)



DIAGNOSI

PRESA IN CARICO, GESTIONE
MULTIDISCIPLINARE

TERAPIA

SMA

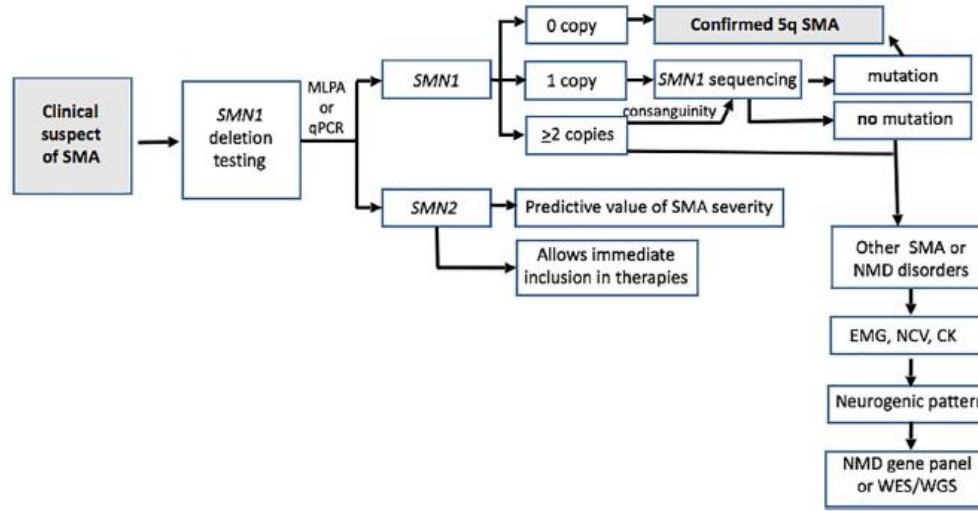


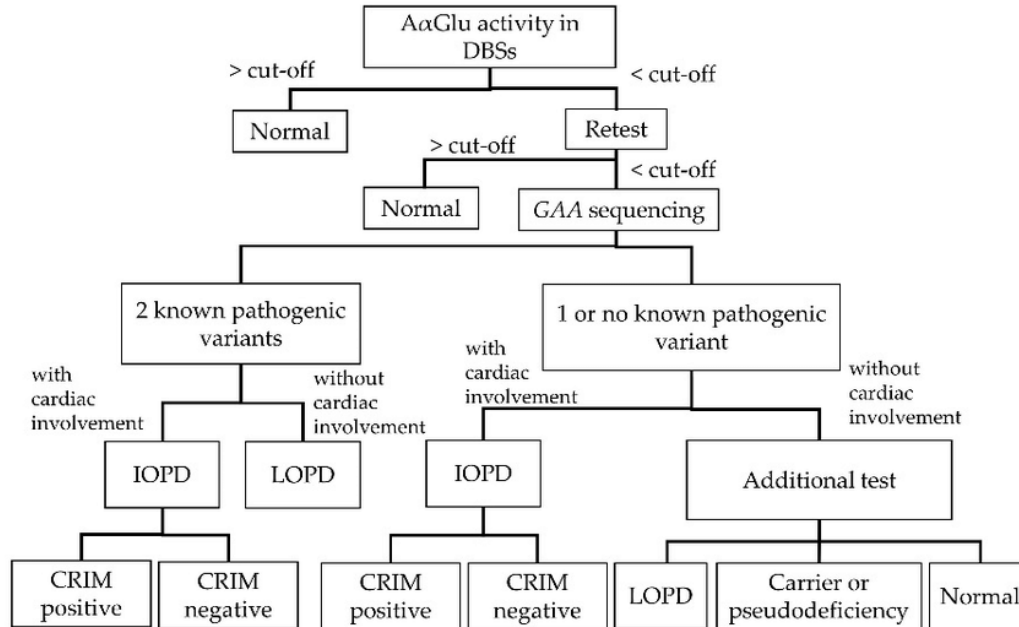
Fig. 1. Diagnostic algorithm for spinal muscular atrophy (SMA: spinal muscular atrophy; SMN1: survival motor neuron 1; SMN2: survival motor neuron 2; NMD: neuromuscular disorders; EMG: electromyography; NCV: nerve conduction velocity; CK: creatine kinase levels; WES: whole exom sequencing; WGS: whole genome sequencing).

**DIAGNOSI e
DIAGNOSI
PRECOCE**



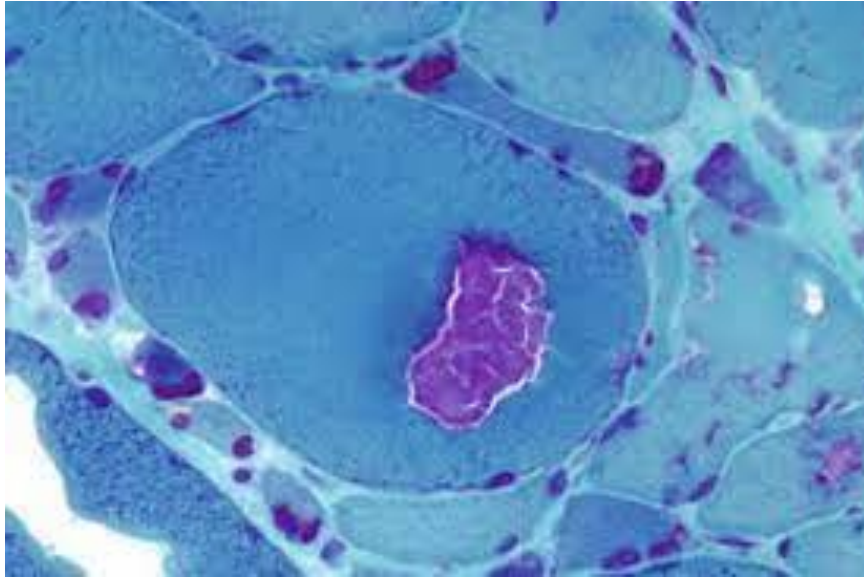
PRESA IN CARICO

Malattia di Pompe

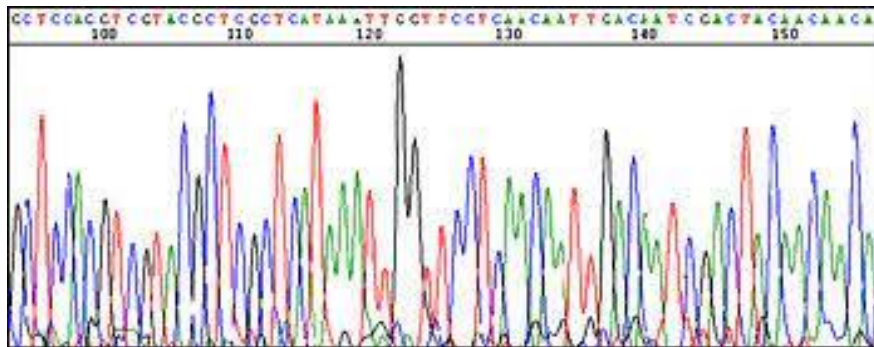


IN TOSCANA SCREENING NEONATALE

LE SFIDE E COMPLESSITA' DIAGNOSTICHE nella dimensione Ospedale-territorio



INDAGINI ISTOLOGICHE
BIOPSIA MUSCOLARE E DI NERVO

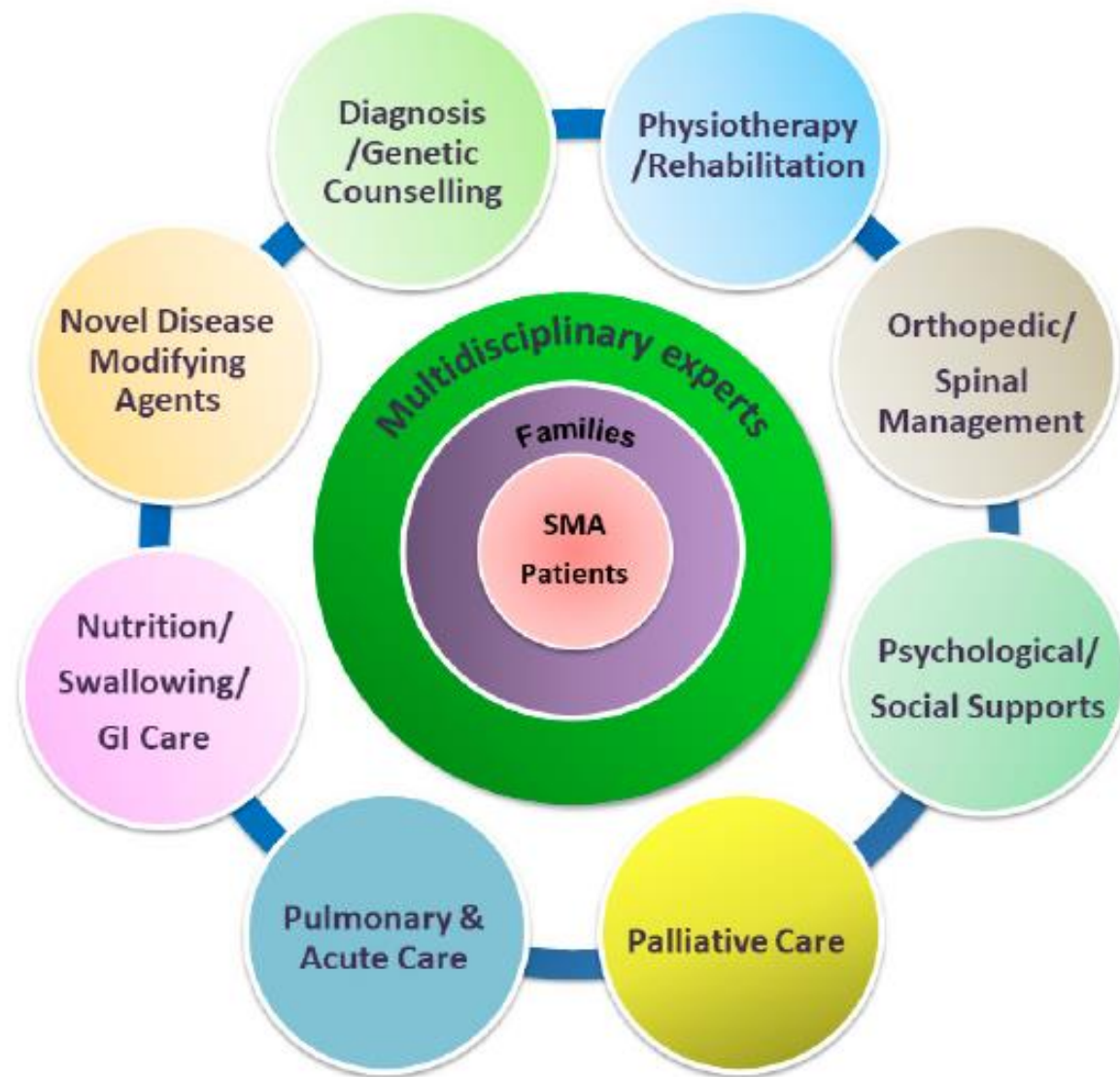


BIOMARCATORI
BIOPSIA LIQUIDA

TEST GENETICI
CORRELAZIONE GENOTIPO FENOTIPO

PRESA IN CARICO, GESTIONE MULTIDISCIPLINARE

- SUPPORTO RIABILITATIVO
- COMPLICANZE ORTOPEDICHE
- SUPPORTO NUTRIZIONALE
- FUNZIONE RESPIRATORIA
- COMPLICANZE CARDIACHE
- GESTIONE DELL'URGENZA
- CONSIDERAZIONI ETICHE
- CONSULENZA GENETICA/SCELTE PROCREATIVE



ASPETTI CRUCIALI E PECULIARI NMD

→ L'interazione con il **MEDICO DI FAMIGLIA**

→ La **TRANSIZIONE** è il processo di passaggio dall'età pediatrica a quella adulta, che coinvolge gli **individui di età compresa tra i 13 e i 25 anni, e tutti coloro che gravitano intorno al soggetto, quali familiari e operatori sanitari.**

La “transitional care” costituisce **un passaggio delicato all'interno del percorso di cura** che può influire **sull'aderenza ai trattamenti e sulla salute globale del paziente**, dagli aspetti clinici a quelli socio-relazionali.

→ La **GESTIONE DELLE URGENZE** (team dedicato, rapporto tra centro di riferimento-territorio)

→ La **PRESA IN CARICO RIABILITATIVA**

La differenza tra popolazione pediatrica e popolazione adulta

→ **RAPPORTO CON LE ASSOCIAZIONI DEI PAZIENTI**



L'importanza dello *standard of care*

Le cure di supporto, riabilitative e palliative progettate con precisione possono in parte ridurre il carico della malattia e modificare la storia naturale.

- complicanze polmonari
- supporto nutrizionale
- Cure palliative, il fine vita

Necessario un team multidisciplinare con esperienza nella cura dei pazienti neuromuscolari

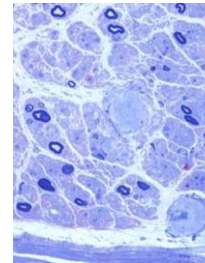
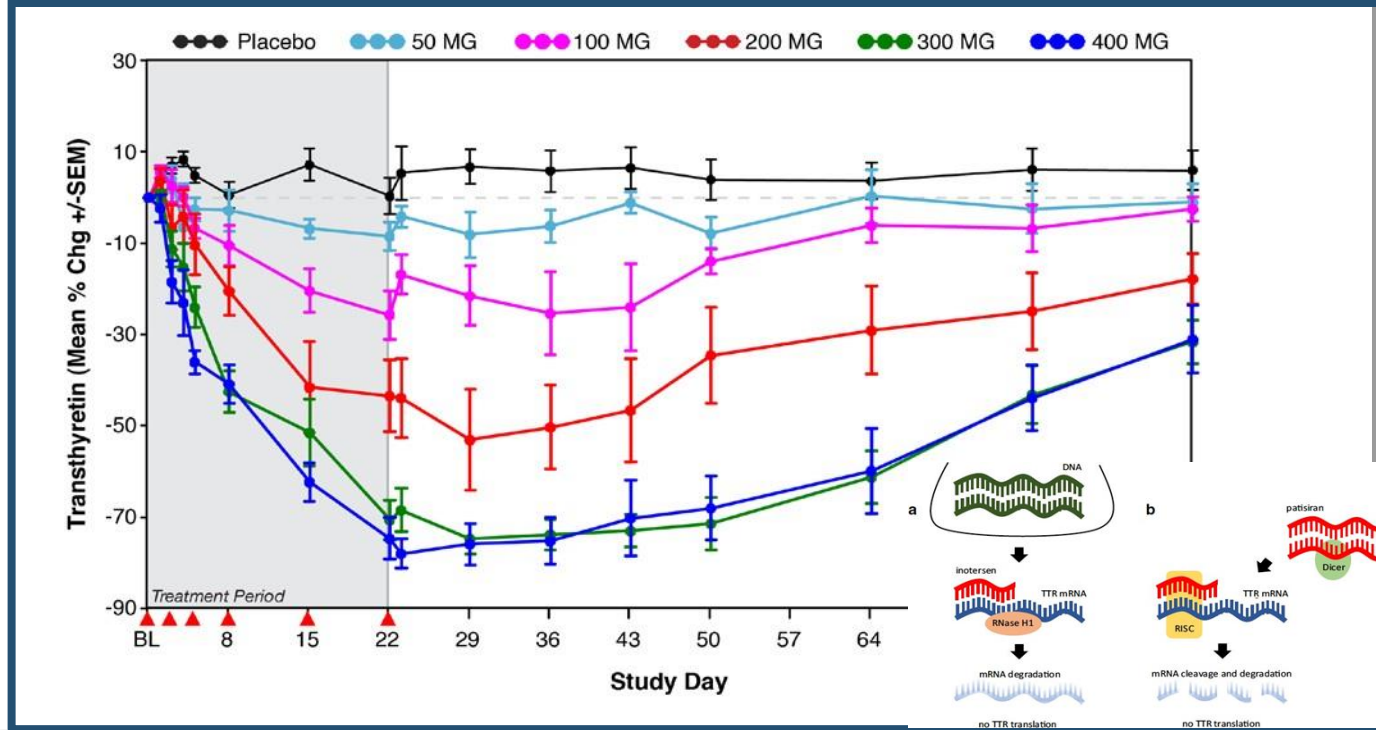
È importante **comprendere la storia naturale per anticipare e stratificare il rischio**, monitorare la funzione con misure appropriate, determinare le opzioni di trattamento appropriate e fornire un intervento tempestivo.

Il **burden** sul caregiver e sulla famiglia



IONIS-TTR_{Rx} Demonstrated Rapid, Robust Reductions in TTR Protein in a Phase 1 Study

Maximum TTR reduction of >90% by 3 weeks of treatment

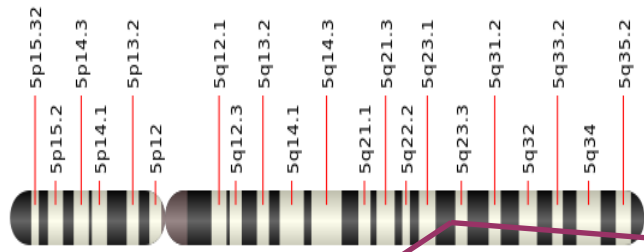


▪ No safety concerns

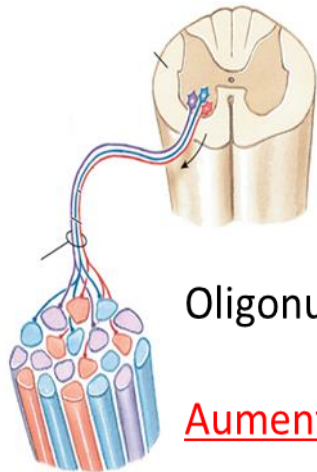
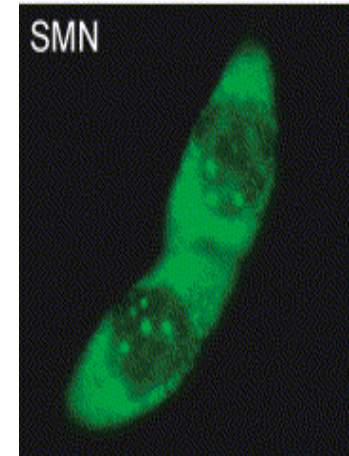
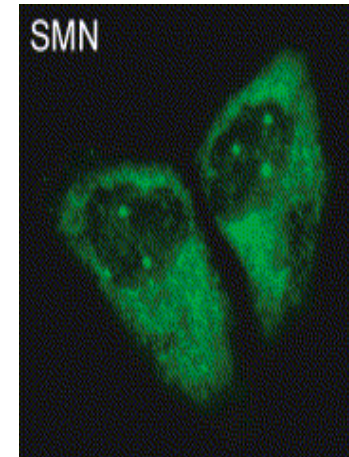
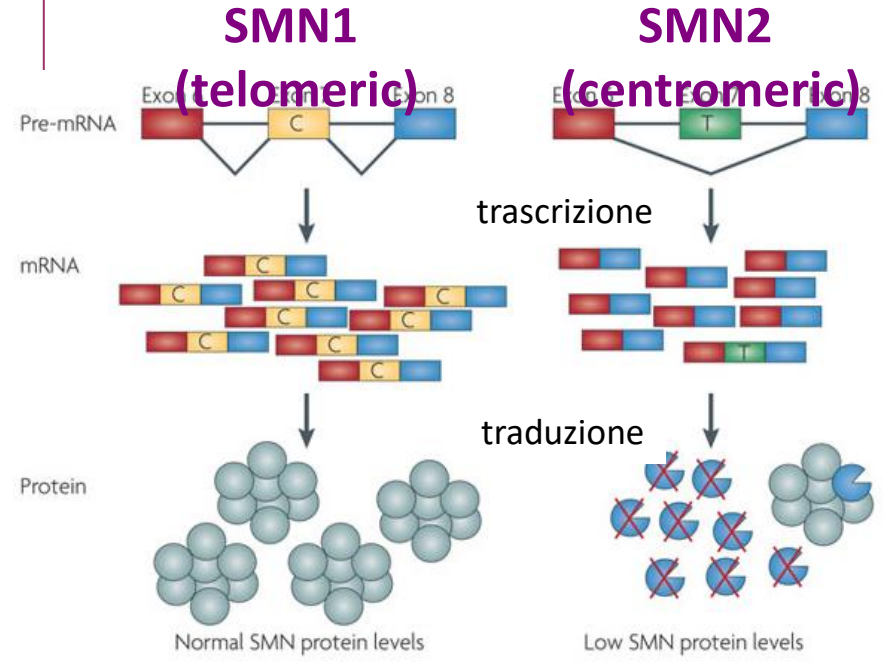
▪ Well tolerated

Ackermann et al. International Symposium on Amyloidosis. 2012, poster #0P73

Atrofia muscolare spinale Chromosome 5



“gene sopravvivenza del motoneurone”



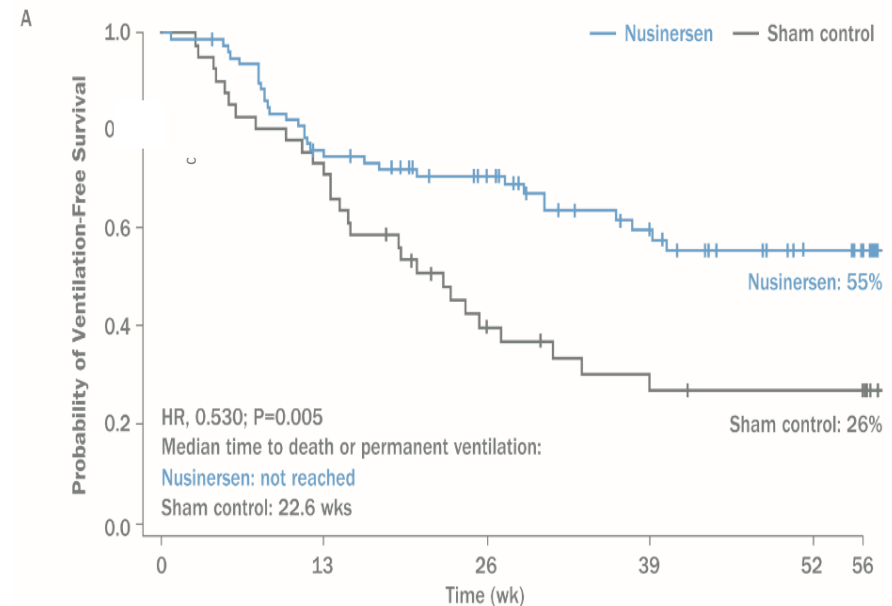
Oligonucleotide antisense

Aumenta i livelli di proteina SMN agendo sull'mRNA per SMN2 maturo

Tasso di sopravvivenza in assenza di eventi maggiori

- Significantly prolonged event-free survival^a in nusinersen-treated infants (HR, 0.53; $P=0.0046$ ^b)

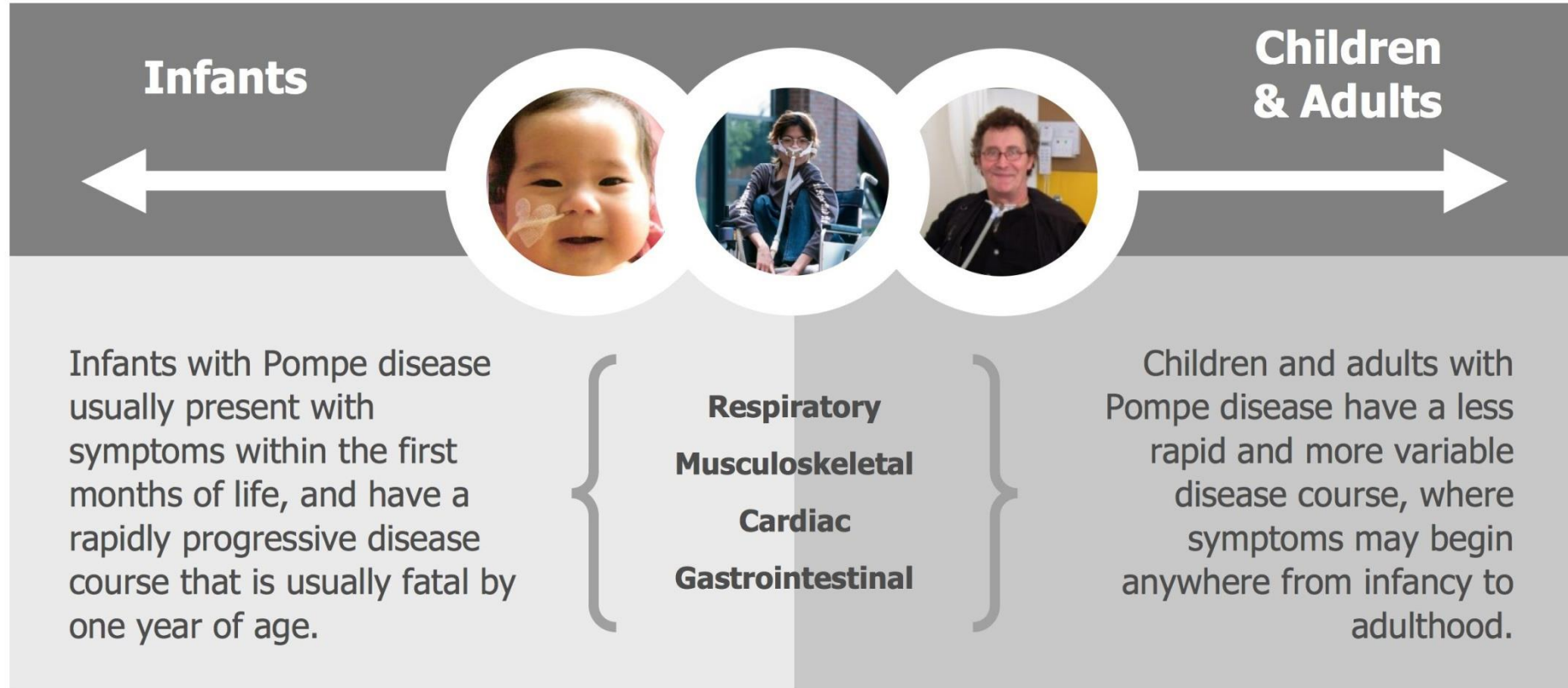
Outcome	Sham control	Nusinersen
Death or permanent ventilation, n (%)	28 (68)	31 (39)
Alive and no permanent ventilation, n (%)	13 (32)	49 (61)



Sham control	41	30	14	9	7	7
Nusinersen	80	59	46	29	16	13

HR = hazard ratio. All infants randomized who received ≥ 1 dose of nusinersen or sham control were included in the analysis. ^aEvent-free survival = time to death or permanent ventilation (permanent ventilation was defined as tracheostomy or ≥ 16 hours ventilatory support per day for >21 days in the absence of acute reversible event in the determination of an independent endpoint adjudication committee). ^bLog-rank statistical test stratified by disease duration. ^cEstimated from the Kaplan-Meier method.

MALATTIA DI POMPE: stessa malattia, diversi fenotipi



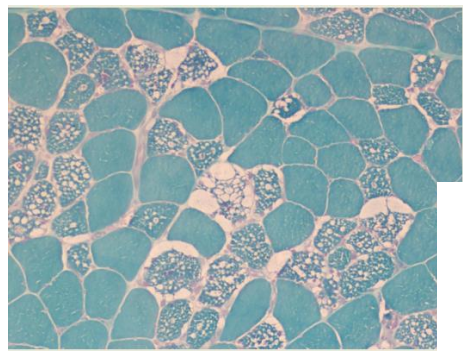
Ampio spettro di fenotipi clinici

Forma infantile classica
Forma infantile a fenotipo non classico
Forma giovanile-adulta (late onset)

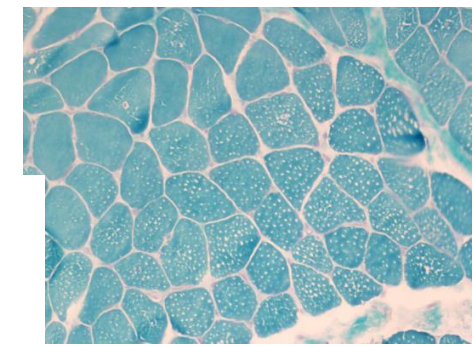
Case 1: A 44 year old man arrived to our attention with one-year history of low back pain and mild hyperCKemia (300 UI/L). In anamnesis, he referred only hearing loss. Neurological examination showed asymmetric winged scapula. DNA testing for FSHD was negative.

Before

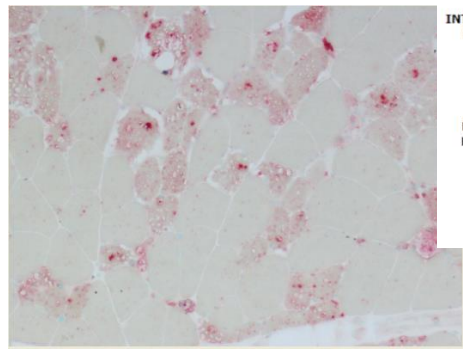
After



Myozyme



Tric
(16x)



FA
(16x)

INGRESSO & LEGAME

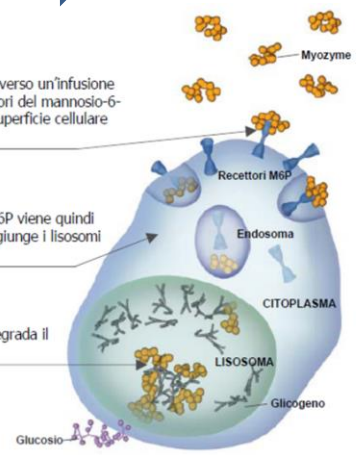
Myozyme entra nell'organismo attraverso un'iniezione endovenosa, quindi si lega ai recettori del mannosio-6-fosfato (M6P) che si trovano sulla superficie cellulare formando un complesso.

INTERNALIZZAZIONE E TRAFFICKING

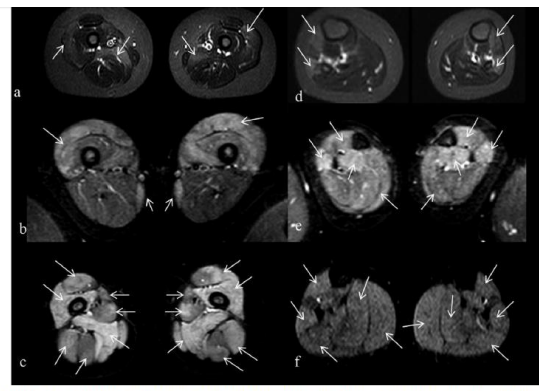
Il complesso Myozyme/Recettore M6P viene quindi internalizzato nella cellula dove raggiunge i lisosomi per endocitosi.

DEGRADAZIONE DEL GLICOGENO

All'interno dei lisosomi, Myozyme degrada il glicogeno accumulato in glucosio.



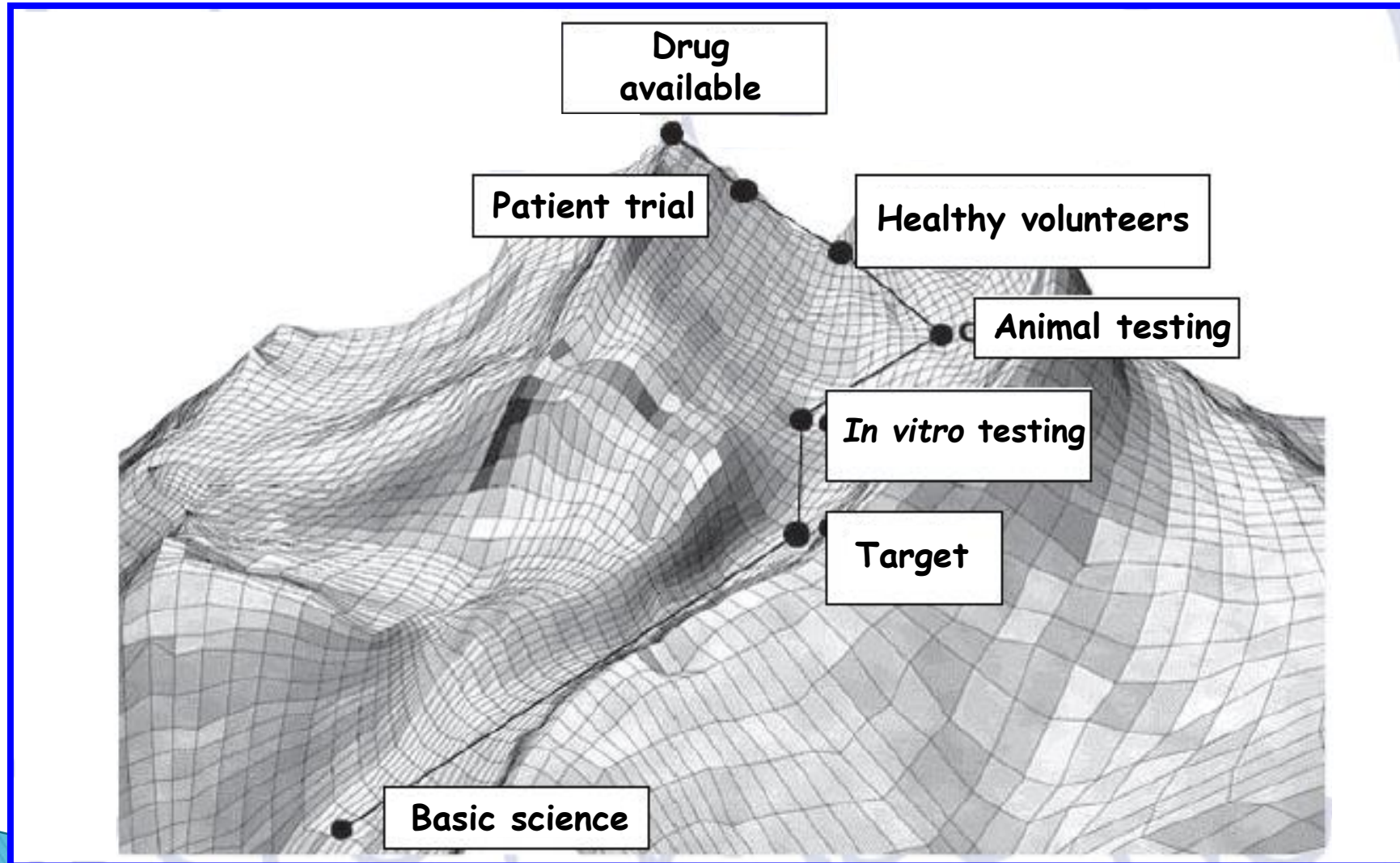
Reuser et al. Exp Cell Res. 1984;155(1):179-189.
van der Ploeg et al. Pediatr Res. 1988;24(1):90-94.
van der Ploeg et al. J Clin Invest. 1991;87(2):513-518.
Figura elaborata da Genzyme Srl.



Muscle MRI

FIGURE 3. Axial STIR images in the thigh (a-c) and calf (d-f) in patients 6 (age 10 years; a,d), 4 (age 6 years; b,e), and 8 (age 6 years; c,f), show diffuse edema-like hyperintensities at the level of both thigh and calf muscles. Specifically, mild limited changes (mild hyperintensity in less than or equal to one-third of the muscles) are evident in patient 6 (a,d), with involvement of both vastus lateralis and adductor magnus muscles bilaterally in the thigh (a, arrows) and of the anterior compartment of the calf (d, arrows); mild extensive changes (mild hyperintensity in more than one-third of the muscles) are evident in the thigh of patient 4 (b,e), predominantly involving the anterior compartment, with the exception of the gracilis muscle in the posterior compartment (b, arrows) and more diffuse involvement of the calf with an anteroposterior gradient (e, arrows); marked changes (any muscle with marked hyperintensity) are evident in all muscles of the thigh of patient 8 (c, arrows) and of the calf of patient 1 (f, arrows).

FROM MOLECULES TO MEDICINE



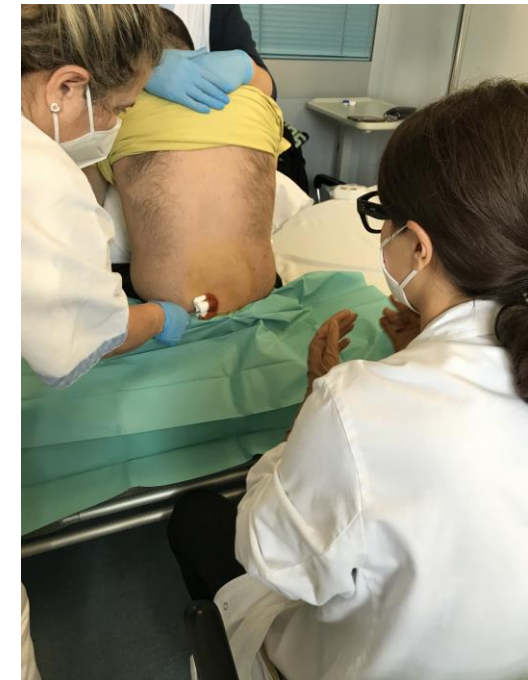
PDTA per le atrofie muscolari spinali

DALLA TEORIA ALLA PRATICA



Pazienti con SMA in terapia con Nusinersen (10 casi: Pisa, Prato, Siena, Lucca, Firenze, Pontedere): 10 p. in terapia (dal 2018)

- Valutazioni cliniche ravvicinate (almeno 1 volta ogni 4 mesi)
- Organizzazione delle infusioni in regime di Day Service (anche in corso pandemia COVID), ogni 4 mesi –alcuni in sala angiografica
- Monitoraggio multidisciplinare (neuroradiologo, pneumologo, ORL, nutrizionista, fisiatra, genetista, con vari referenti all'interno dell'AOUP)
- Stretta collaborazione con i neurologi delle ASL di appartenenza



I COSTI DELLE NUOVE TERAPIE (centri di riferimento Neurologia Pisa età' adulta, Meyer Firenze età pediatrica)

Myozyme (Malattia di Pompe)

Infusione ogni 14 giorni

350.000 euro all'anno



***Nusinersen (SMA)**

Infusione intratecale ogni 4 mesi

192.912 euro all'anno



***Onpattro (aTTR)**

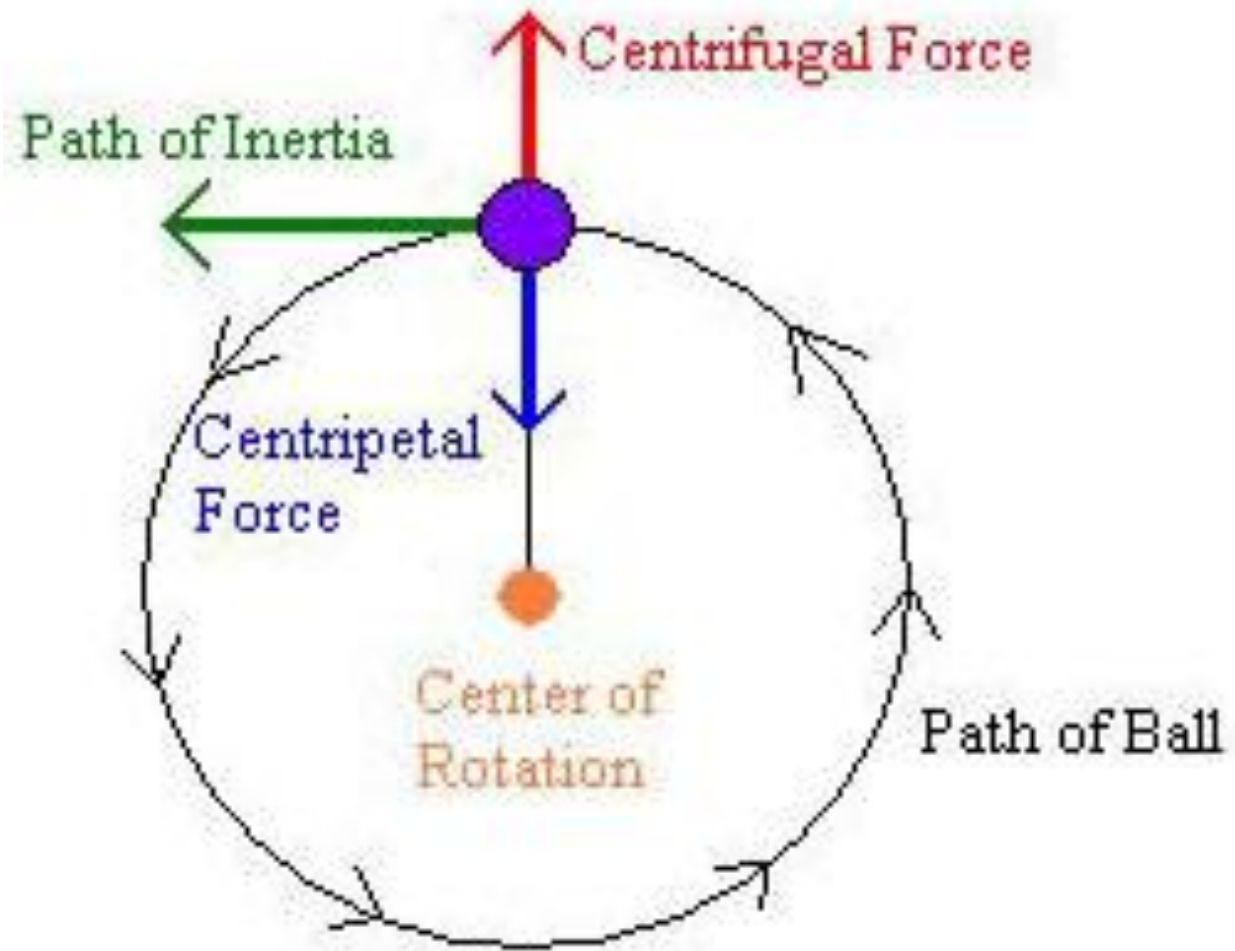
endovena 1/21 gg

157.425 euro all'anno



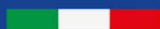
I percorsi clinici in Toscana, tra ospedale e territorio

L'IMPORTANZA DELLA RETE



Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza

#NEXTGENERATIONITALIA



Ministero della Salute

TELEMEDICINA

Linee di indirizzo nazionali

TELEHEALTH APPLICATIONS FOR OUTPATIENTS WITH NEUROMUSCULAR OR MUSCULOSKELETAL DISORDERS

ILEANA M. HOWARD, MD,^{1,2} and MARLA S. KAUFMAN, MD^{1,2}

Muscle Nerve 58:475–485, 2018



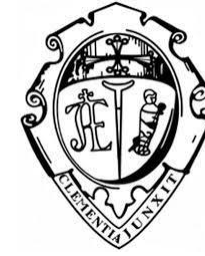
Ministero della Salute



eHealth - Sanità digitale

L'eHealth (anche chiamata [digital health](#), o **salute digitale** in italiano) consiste nell'**uso di tecnologie informatiche e di telecomunicazione (ICT, in breve) a vantaggio della salute umana**, secondo la definizione dell'**Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS)**.

Term	Definition
Asynchronous ("store and forward") Digital Imaging and Communication in Medicine (DICOM)	Transmission of medical images and/or data in separate time frames. The international standard for medical images and related information. DICOM consists of a set of protocols describing how images are identified, formatted, transmitted and displayed that is vendor-independent.
eHealth mHealth	Healthcare practice supported by electronic processes and communication. Practice of medicine supported by mobile communication devices, such as mobile phones or tablet computers.
Synchronous	Interactive video connections that transmit information in both directions during the same time period.
Telehealth	Umbrella term for remote healthcare that does not always involve clinical services. Videoconferencing, transmission of still images, e-health including patient portals, remote monitoring of vital signs, continuing medical education and nursing call centers.
Telemedicine Telepresenter	The use of information technology to deliver health care services at a distance. An individual, often with a medical background, that assists with performing the exam under direction of the provider or managing the telehealth equipment at the patient's end.



Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Neuromuscolari
Neurologia AOUP
Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale
Università di Pisa

GRAZIE PER L'ATTENZIONE

**Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Neuromuscolari
Neurologia, AOUP
Università di Pisa**

Michelangelo Mancuso
Giulia Ricci
Erika Schirinzi
Costanza Simoncini
Francesca Torri
Francesca Bianchi
Alessandra Govoni
Elena Merico
Elisa Lai
Vincenzo Montano
Annalisa Logerfo
Lucia Chico
Lucia Petrozzi
Anna Rocchi
Andrea Bacci
Giulia Spadoni



Pazienti e famiglie
Associazione dei pazienti

